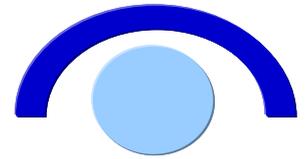


MACULA TEST

Test de riesgo genético de Degeneración Macular asociada a la edad



La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) es la primera causa de ceguera legal en mayores de 55 años en el mundo occidental. Diversos estudios familiares han determinado que la susceptibilidad a sufrir esta enfermedad tiene una clara influencia genética que oscila entre el 46% y el 71%. Conocer el riesgo de sufrir DMAE permite una detección precoz y un correcto control oftalmológico que ayude a retardar o frenar el avance de la enfermedad.

La DMAE es una enfermedad degenerativa crónica que supone un importante problema de salud pública, a pesar de ser una gran desconocida entre la población general. Se estima que la incidencia de la DMAE en España supera cada año los 26.000 nuevos casos, siendo la principal causa de ceguera legal en el mundo occidental en personas mayores de 55 años; una de cada tres personas sufrirá esta enfermedad al alcanzar los 75 años de vida. El diagnóstico precoz es clave ya que en ausencia de tratamiento, la enfermedad puede evolucionar con mayor rapidez.

Factores de riesgo

- Edad.
- Antecedentes familiares de DMAE.
- Genética: Existen diferentes polimorfismos asociados a la enfermedad.
- Tabaquismo.
- Sexo: Las mujeres tienen un riesgo mayor de sufrir DMAE que los hombres.
- Etnia: La población caucásica tiene más posibilidades de sufrir DMAE que la raza negra o hispana.
- Padecer DMAE en un ojo aumenta la probabilidad de sufrirla en el otro ojo.
- Hipertensión y/o enfermedad cardiovascular.
- Rasgos oculares: como el color claro del iris (ojos claros), opacidad del cristalino, hipermetropía, o afaquia (ausencia de cristalino).
- Obesidad.

Base científica del test

El test de riesgo genético de sufrir DMAE se basa en el estudio de dos grupos de genes del ADN. El primer grupo corresponde a ciertos componentes del sistema del complemento y el segundo grupo está relacionado con el estrés oxidativo celular.

El sistema del complemento es una cascada enzimática presente de manera natural en el organismo, cuya función es eliminar patógenos del torrente sanguíneo mediante dos vías diferentes de acción. Los pacientes que sufren DMAE presentan un aumento en la actividad del complemento, asociado a un mayor nivel de inflamación, capaz de dañar el tejido ocular.

Por otro lado las alteraciones en el equilibrio oxidativo, pueden generar radicales libres capaces de dañar seriamente las células y aún más los fotorreceptores de la retina debido a su baja capacidad de regeneración.

Por la importante relación que estos procesos tienen con el curso de la enfermedad, determinar la susceptibilidad genética a sufrirlas nos permite clasificar el riesgo genético de sufrir DMAE asociado a cada paciente.

¿Para quien está recomendado?

- Población general sin síntomas.
- Personas con alguno de los factores de riesgo.

Interpretación del resultado

El test de riesgo genético de DMAE combina la información codificada en el ADN del paciente con sus hábitos de vida para estimar el riesgo de sufrir la enfermedad en las diferentes etapas de edad.

El resultado del test se clasifica en 5 grupos de riesgo, siendo 1 el de menor riesgo y 5 el de mayor.

Tipo de muestra y condiciones

Paciente: No requiere condiciones previas especiales.

Muestra: Raspado bucal.

Laboratorio: Cepillo citológico.

Conservación: Temperatura ambiente.